

# חוברת מידע: בדיקות גנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה

המכון לגנטיקה  
טל: 04-6495446/78  
פקס: 04-6494425  
מרכז רפואי העמק, עפולה



	תאריך גרסה	גרסה 1.1 עברית
EMC0010-16	3.7.2017	חוברת מידע סקר אוכלוסייה

# בדיקות גנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה

פניתם אלינו על מנת לבצע בדיקות גנטיות במסגרת סקר אוכלוסייה. בחוברת זו תקראו מידע בנוגע לבדיקות אלו, והדרכים העומדות בפניכם.

בדיקות סקר גנטיות מיועדות לכל הזוגות המתכננים להקים או להרחיב את המשפחה.

**מה מטרת בדיקות הסקר?** המטרה היא לאתר זוגות בריאים ממשפחות בריאות הנמצאים בסיכון ללדת צאצאים הפגועים במחלות חמורות.

**הערכת הסיכון:** רוב הילדים נולדים בריאים. יחד עם זאת, בכל הריון באוכלוסייה הכללית הבריאה קיים סיכון רקע למום, מחלה או בעיה מולדת. סיכון זה מוערך בכ 3%. כלומר, 3 מתוך 100 תינוקות ממשפחות בריאות, יכולים להיוולד עם בעיה רפואית כלשהי. הסיכון קשור בין השאר למטען הגנטי של ההורים ושל הצאצאים.

## **מהו המטען הגנטי?**

המטען הגנטי האישי של כל אחד מאתנו נמצא בכל תא בגוף במבנה הנקרא DNA. DNA הוא חומר תורשתי, המועבר מההורים אל צאצאיהם.



מולקולת ה-DNA מכילה מידע מקודד של התכונות שלנו, כמו למשל צבע העיניים, קבוצות הדם, ועוד תכונות רבות אחרות.

התאים שלנו יודעים לפענח את המידע המקודד הזה ולייצר על פיו חומרים ההכרחיים לבריאותנו. רצף מקודד כזה נקרא גן, ויש לנו לערך 22,000 גנים. מכל גן (כמעט) יש לנו שני עותקים, אחד עבר בתורשה **מהאם** והאחר **מהאב**.



בבדיקות גנטיות שמבוצעות במסגרת סקר אוכלוסייה אנחנו בודקים שינויים ב-DNA, שגורמים למחלות שכיחות יחסית שאובחנו באוכלוסייה.

מוטציה →  מוטציה

### אילו מחלות נבדקות במסגרת סקר אוכלוסייה?

מחלות המועברות בתורשה אוטוזומלית רצסיבית. המחלות הרצסיביות הן מגוונות, הרבה מהן חמורות מאד, ומתבטאות בפגיעה בתפקוד מערכות הגוף, כגון המוח.

### מהי תורשה אוטוזומלית רצסיבית?

מחלה אוטוזומלית רצסיבית מתפתחת כשקיים שיבוש, כלומר מוטציה, בשני העותקים של הגן. אדם בעל מוטציה בעותק אחד של הגן, מבין השניים שיש לאדם באופן טבעי, הוא נשא בריא, כי העותק התקין מגן עלינו.



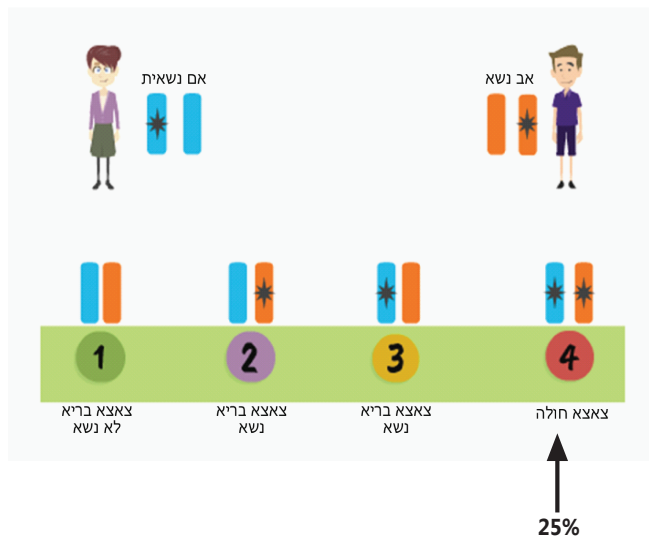
כל אדם בעולם הוא נשא של מוטציות שונות בגנים רצסיביים.

למרבה המזל, רוב המוטציות בגנים הרצסיביים הן נדירות מאד. בכל זאת, אם שני הורים בריאים הם בעלי מוטציות באותו גן רצסיבי, הרי שקיים סיכון גבוה להתפתחות מחלה אצל הילדים שלהם.

## מהן ההשלכות של תורשה אוטוזומלית רצסיבית לגבי הצאצאים שלנו?

לצאצאים שלנו, אנחנו מורשיים עותק אחד מכל גן שלנו. לכן בכל הריון של הורים בעלי מוטציה, קיימים 4 הרכבים גנטיים אפשריים שיקבל הצאצא (בבקשה היעזרו באיור שלמטה):

אפשרות אחת היא שהצאצא יקבל שני עותקים תקינים, אפשרויות נוספות הן שהצאצא יקבל עותק אחד תקין והאחר פגום (פעם מהאם ופעם מהאב, אפשרויות 2 ו-3). ואפשרות רביעית היא שהצאצא יקבל מכל אחד מההורים עותק עם מוטציה. בגן. במצב זה הצאצא יהיה חולה, כיוון שקיבל 2 עותקים פגומים של הגן. מכאן, כששני בני הזוג נשאים של מוטציה באותו גן רצסיבי, הסיכון לצאצא חולה הוא 25%, כלומר 1 ל-4 בכל הריון.



## איך נבחרו המחלות לסקר אוכלוסייה?

העקרונות המנחים אותנו הם השכיחות של המחלה באוכלוסייה, חומרת הביטוי הרפואי של המחלה, ומידת דיוק הבדיקה. כלומר, במסגרת זו נבחרות המחלות בעלות השכיחות הגבוהה יותר יחסית, שיש להן ביטוי רפואי קשה, ושהבדיקה לאבחון המחלה מדויקת במידה מקובלת של איכות רפואית. הבדיקות המומלצות אצלנו מוכתבות על ידי הנחיות איגוד הגנטיקאים בישראל, ולידיעתכם, ישנם גופים רפואיים אחרים בארץ המציעים בדיקות נוספות במסגרת זו.

ישנן מחלות גנטיות שהן שכיחות **בכל העולם**, לכן הבדיקות שלהן מומלצות **לרוב האוכלוסייה**. למשל:

**מחלת (SMA) spinal muscular atrophy** – מחלת ניוון שרירים שיכולה להתבטא כבר בגיל הינקות.

**תסמונת ה-X השביר** – אחת מהצורות של פיגור שכלי גנטי השכיחות בעולם. זו המחלה היחידה בקבוצה שאינה מועברת בתורשה אוטוזומלית רצסיבית.

**(CF) cystic fibrosis** – מחלה שמתבטאת בעיקר בפגיעה ריאתית חמורה, בעיות ספיגת מזון במעי, פיגור בגדילה, מליחות יתר של הזיעה ופגיעה בפוריות.

**בתא תלסמיה** – מחלת דם המתבטאת באנמיה חמורה, כלומר פגיעה בהמוגלובין כבר מגיל הינקות, והיא מצריכה טיפול קבוע בעירוויי דם. מומלץ לבצע בדיקת המוגלובין אלקטרופורזיס במרפאה בקהילה (הבדיקה לא מבוצעת במכון לגנטיקה).

## מה הקשר למוצא העדתי של האדם?

לאנשים מאותו מוצא עדתי קיים דמיון רב יותר ב-DNA, לכן יש סיכוי גבוה יותר למוטציה באותו גן.

## איך מבצעים בדיקות סקר גנטיות?

מדובר **בבדיקת דם פשוטה**, ללא צורך בהכנה מוקדמת. ראשית נבדק אחד מבני הזוג, ואם נמצאת מוטציה באחד מהגנים הנבדקים, מומלצת בדיקה לבן או בת הזוג.

תוצאות הבדיקה נשלחות בדואר כעבור 8-10 שבועות.  
כשמודגם ממצא חריג בבדיקות, המידע נמסר לבני הזוג במסגרת ייעוץ גנטי, וניתנות המלצות בהתאם.

## מהן האפשרויות העומדות בפני בני זוג בעלי סיכון גבוה למחלה גנטית אצל צאצאיהם?

ישנן שתי גישות עיקריות:

א. אבחון במהלך הריון:  
בדיקת העובר במהלך ההריון מתאימה לזוגות שרוצים הכנה רפואית ומשפחתית ללידת התינוק החולה, או לזוגות שיבקשו להפסיק הריון של עובר פגוע.

ב. אבחון לפני הריון:  
ביצוע הפריה חוץ גופית ובדיקה גנטית המתבצעת בתא הנלקח מביצית מופרית לפני שמחזירים אותה לרחם. תהליך זה נקרא (PGD) Pre Implantation Genetic Diagnosis.

## לסיכום

אנו מציעים לכם לקרוא היטב את עלון המידע הרפואי (הנפרד) בנוגע למחלות הנבדקות במסגרת סקר אוכלוסייה לפני הפגישה.  
לפני כל הריון בעתיד מומלץ להתעדכן לגבי בדיקות חדשות או שינוי בנוגע לבדיקות קיימות.

בנוסף, במידה וקיימת מחלה תורשתית כלשהי במשפחה שלכם, מומלץ לבצע בדיקה גנטית של המחלה הזו. לכן חשוב לדווח על כך בייעוץ הגנטי כדי לתכנן לכם גישה רפואית מתאימה.

## **איחולים לבשורות טובות,**

צוות המכון לגנטיקה  
מרכז רפואי העמק



